



# Minister Zdrowia

Warszawa, 22 listopada 2022

DLG.4020.10.2022.MN

Pan  
Marcin Wiącek  
Rzecznik Praw Obywatelskich

Szanowny Panie Rzeczniku,

w związku z pismem z dnia 27 września 2022 r. znak V.7010.128.2022.ETP uprzejmie proszę o przyjęcie informacji uzupełniających.

Rekomendację dotyczące diagnostyki genetycznej chorób dziedzicznych (w tym chorób rzadkich) przygotowywanych przez Zespół ekspertów PT Genetyki Człowieka i Konsultanta Krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej dotyczą w ponad 90% genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich. Zespół Ekspertów liczy około 40 osób, a za redakcję rekomendacji odpowiada prof. Anna Latos-Bieleńska, prof. Olga Haus, prof. Robert Śmigiel oraz dr hab. Krzysztof Szczałuba. W opinii Pani Profesor Anny Latos-Bieleńskiej jest to pierwsze w Polsce opracowanie rekomendacji dotyczących diagnostyki genetycznej. Można oczekiwać, że znakomicie przyczyni się ono do poprawy stanu diagnostyki chorób rzadkich.

Wytyczne (zalecenia) postępowania diagnostyczno-leczniczego są tworzone i publikowane przez lekarskie towarzystwa naukowe zrzeszające lekarzy w danej dziedzinie medycyny, gwarantując ich jakość merytoryczną oraz zgodność z aktualną wiedzą medyczną.

Wytyczne publikowane przez Ministra Zdrowia są natomiast tworzone na podstawie wkładów – wytycznych od medycznych towarzystw naukowych. Następnie w celu osiągnięcia jak najwyższej jakości opracowanych wytycznych, na podstawie ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, zostaną

przekazane do zaopiniowania przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT).

Warto wskazać, że obecnie w Ministerstwie Zdrowia toczą się prace w zakresie poszerzenia obszaru diagnostyki dotyczące badań genetycznych. Proces kwalifikacji dotyczy poniżej wymienionych badań i ich implementacji jako świadczeń gwarantowanych w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej:

1. Badanie metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH),
2. Badanie całoksomowe (WES, Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS, Next Generation Sequencing) w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych,
3. Analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR - ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym.

Nawiązując do pytania o badania przesiewowe u noworodków, uprzejmie informuję, że rządowy program badań przesiewowych noworodków w Polsce na lata 2019-2026 polega na wykonywaniu badań przesiewowych noworodków (w formie testów z próbki krwi) umożliwiających wczesne wykrycie i rozpoczęcie leczenia chorób i wad wrodzonych w pierwszych dobach życia dziecka, które nieleczone powodują trwałą niepełnosprawność umysłową lub fizyczną. Wykonywanie badań w dłuższej perspektywie czasowej umożliwi obniżenie kosztów leczenia i opieki nad dziećmi z chorobami wrodzonymi, obniżenie umieralności noworodków, niemowląt i dzieci z powodu wad metabolizmu oraz zapobieganie ciężkiemu i trwałemu upośledzeniu fizycznemu i intelektualnemu, wynikającemu z tych wad.

Od kwietnia 2021 r. jedną z 30 chorób wrodzonych, w kierunku których prowadzone są badania w ramach programu, jest SMA (rdzeniowy zanik mięśni) – jako pilotaż wprowadzany był sukcesywnie na terenie poszczególnych województw. Obecnie badania przesiewowe w kierunku SMA są już realizowane w całej Polsce.

Od początku wprowadzania badań przesiewowych noworodków, podmiotem wiodącym i posiadającym największy dorobek naukowy w zakresie zadań realizowanych w ramach ww. Programu jest Instytut Matki i Dziecka, który na podstawie art. 48b ust. 1a ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, decyzją Ministra Zdrowia został wskazany jako koordynator i realizator

programu. Instytut posiada laboratoria w Polsce, w których wykonywane są badania przesiewowe.

Szpitaly pobierają krew od dzieci na te badania, a następnie przesyłają materiał do laboratoriów przesiewowych.

Całość badań przesiewowych noworodków w Polsce, w tym badanie w kierunku SMA, jest finansowana w ramach programu polityki zdrowotnej pn. Rządowy program badań przesiewowych noworodków w Polsce na lata 2019-2026 przez Ministra Zdrowia. Program obejmuje wszystkie noworodki urodzone w Polsce.

Uprzejmie informuję, że została utworzona nowa specjalizacji w dziedzinie ochrony zdrowia „medyczna genetyka molekularna” dla kierunków biomedycyny, biotechnologii, biologii i genetyki oraz został powołany zespół w celu opracowania i aktualizacji programu specjalizacji medycznej genetyki molekularnej w dziedzinach mających zastosowanie w ochronie zdrowia, a przewodniczącą Zespołu została Pani profesor Anna Latos-Bieleńska.

Ponadto, zapewniam, że Ministerstwo Zdrowia zdają sobie sprawę z problemu, jakim jest diagnostyka a w dalszym etapie leczenie choroby rzadkiej, która jest wynikiem niskiej częstości ich występowania przy jednoczesnym dużym rozproszeniu danej choroby w populacji ogólnej, dlatego obszar Chorób Rzadkich stał się priorytetem Ministra Zdrowia, a w dniu 24 sierpnia 2021 r. uchwałą Rady Ministrów został przyjęty Plan dla Chorób Rzadkich, którego celem jest poprawa sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, przez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, który umożliwi kompleksową i skoordynowaną opiekę. Plan jest niezbędny do zarządzania tak dużym obszarem zdrowotnym.

System opieki dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi zaproponowany w Planie uwzględnia sześć podstawowych obszarów:

- 1) Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) – uprzejmie informuję, że trwają pracę mające na celu powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia pierwszych Ośrodków Eksperckich w 2023 r. na zasadzie uznania kompetencji ośrodków należących do Europejskich Sieci Referencyjnych chorób rzadkich albo w trybie konkursu na podstawie opracowanych przez zespół ekspertów jednolitych zasad do tych określonych przez Komitet Ekspertów Unii Europejskiej do spraw Rzadkich Chorób (EUCERD).

2) kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych – uprzejmie informuje, że trzy grupy robocze ekspertów (zespół do spraw diagnostyki genetycznej, zespół ds. diagnostyki w kierunku metabolicznych chorób rzadkich, oraz zespół ds. innych niż genetyczne i metaboliczne choroby rzadkie opracowują między innymi:

- propozycje wykazu wysokospecjalistycznych genetycznych oraz niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich na etapie prenatalnym, postnatalnym oraz pośmiertnym.
- zalecenia postępowania z uwzględnieniem kryteriów kwalifikacji dla badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich.

Opracowania te posłużą do dalszej pracy mającej na celu poprawę diagnostyki chorób rzadkich w tym rozszerzenie koszyka świadczeń gwarantowanych. Pracę wszystkich grup roboczych koordynuje przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich oraz Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska.

3) dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich – uprzejmie informuję, że Departament Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia przygotował na podstawie art. 35n pkt 5 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2021 r. poz. 1285, z późn. zm.) zlecenie do Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji dotyczące analizy możliwości wprowadzenia wielokryterialnej analizy decyzyjnej do formalnej oceny HTA w chorobach rzadkich.

- 4) Polski Rejestr Chorób Rzadkich
- 5) Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką
- 6) Platformę Informacyjną „Choroby Rzadkie”

Nawiązując do cyfryzacji chorób rzadkich (Rejestr, Paszport oraz Platforma) uprzejmie informuję, że prace nad tym obszarem również trwają.

Opracowano koncepcje biznesowo-techniczną systemu chorób rzadkich, regularnie odbywają się spotkania robocze mające na celu wypracowanie założeń Planu, oraz podjęto działania mające na celu uruchomienie w pierwszej kolejności Platformy

Informacyjnej „Chorób Rzadkich”, który ma stanowić repozytorium wiedzy na temat chorób rzadkich.

Obecnie brak jest wiarygodnego źródła informacji o chorobach rzadkich i pacjenci korzystają z niesprawdzonych informacji znalezionych w Internecie. Zważywszy na fakt, iż rozpoznanych chorób rzadkich jest już ponad 8000, oraz często ich diagnostyka czy leczenie wymagają bardzo szczegółowego i specjalistycznego leczenia, wiedza na ich temat nie jest powszechna w środowisku lekarskim. Konsekwencją tego stanu rzeczy jest to, że bardzo trudne jest udzielenie prawidłowej pomocy w stanach nagłych, jak również utrudnione jest prowadzenie skoordynowanej opieki zdrowotnej w sposób adekwatny do potrzeb pacjenta.

Całościowo Plan ma poprawić jakość opieki zdrowotnej dla chorych na choroby rzadkie, usprawnić dostęp do nowoczesnych rozwiązań terapeutycznych oraz skoordynować i ułatwić wymianę danych medycznych.

Z poważaniem  
z upoważnienia Ministra Zdrowia  
Waldemar Kraska  
Sekretarz Stanu

*/dokument podpisany elektronicznie/*